

MANUAL DE INVESTIGAÇÃO DE VINCULO GENÉTICO

1. Objetivo:

Esclarecer informações importantes e processos essenciais na realização da investigação de vínculo genético.

2. Área de Aplicação:

Atendimento ao cliente, cadastro e triagem das amostras.

3. Descrição:

3.1. Informações necessárias para o procedimento de cadastro

A etapa de cadastro, o levantamento e registro das informações necessárias para realização do exame e as fotocópias das documentações dos participantes são essenciais para a investigação de vínculo biológico pela área técnica do laboratório. Em casos de divergências ou falta de informações, o exame permanecerá retido na etapa de triagem até que ocorra a correção das informações.

Atualmente o Laboratório Biovida realiza a análise dos seguintes cenários de investigação genética:

- DUO: realizado para verificar vínculo genético de parentesco direto, podendo ser entre Filho Investigante e Suposto Pai; e Filho Investigante e Suposta Mãe. Indicado em cenários onde não é possível a participação de todos os genitores, porém, em casos de mutação germinativa, é necessário realizar a ampliação dos painéis genéticos, fato que interfere diretamente no prazo de liberação (tópico 3.3.1).
- TRIO: Identificar vínculo genético entre Filho Investigante e Suposto Pai, utilizando também as informações genéticas da mãe para identificar as regiões herdadas por cada genitor. É o exame mais indicado, pois em casos de mutação germinativa, é possível identificar sua origem e acrescentar informações estatísticas à análise.
- RECONSTRUÇÃO GENÉTICA: Em casos onde a pessoa investigada (suposto/pai ou suposta mãe) é falecida/ausente, podem ser realizados cenários de reconstrução genética utilizando parentes de primeiro grau do investigado. A identificação dos membros participantes da reconstrução deve sempre se basear no grau de parentesco relacionado ao Suposto Pai/Suposta Mãe investigado como, por exemplo: investigação de vínculo genético entre os “supostos avós” e o filho investigante (a nomenclatura correta a ser utilizada para os participantes é: MÃE DO SUPOSTO PAI; PAI DO SUPOSTO PAI; Filho Investigante – Consultar legenda abaixo).

As reconstruções contam com as seguintes nomeações para os participantes:

LEGENDA

INDIVÍDUO	SIGLA
Filho(a) Investigante	Fi
Mãe do(a) Filho(a) Investigante	MFi
Mãe do Suposto Pai	MSP
Pai do Suposto Pai	PSP
Irmão(a) do Suposto Pai	ISP
Filho(a) Legítimo(a) do Suposto Pai	FSP
Mãe do Filho(a) Legítimo(a) do Suposto Pai	MFL

Cenários de reconstrução são complexos, deste modo, foi elaborado um documento de consentimento e esclarecimento para reconstrução genética (Anexo A 1), para que o cliente tenha ciência do cenário contratado e confirme, claramente, as informações ali descritas.

Considerando a possibilidade de obtenção de resultados inconclusivos na reconstrução genética, foi preparado um documento (Anexo A 4 - disponibilizado separadamente) com todos os cenários trabalhados, bem como a classificação por nível de dificuldade e chance de obtenção de resultados conclusivos. Nesse documento também é demonstrado cenários onde não é possível obter um resultado conclusivo.

- IRMANDADE: Investigação de vínculo genético entre dois supostos irmãos/irmãs, onde serão realizadas três análises genéticas e estatísticas independentes. Nessas análises serão testadas as probabilidades de vínculo genético bilateral (irmãos bilaterais - filhos do mesmo casal); vínculo genético unilateral (irmãos unilaterais – filhos da mesma mãe OU do mesmo pai – não sendo reportada a origem do vínculo [materna ou paterna]); ausência de vínculo genético de irmandade (quando não existe vínculo de irmandade entre os indivíduos analisados).

Para a realização do cadastro, os seguintes documentos devem estar presentes, de acordo com o cenário realizado:

- **TRIO e DUO**

- Termo de coleta (completamente preenchido – as assinaturas dos envolvidos devem estar condizentes com o documento apresentado, responsável pela coleta, investigação quanto a realização de transfusão de sangue e/ou de transplante de medula óssea (informar o período) existência de grau de parentesco entre Suposto Pai e Mãe do Filho Investigante, possibilidade de algum parente próximo do Suposto Pai em ser o pai, etc);
- Em caso de participantes menores de 18 anos, é necessário que o responsável assine pelo menor e apresente a documentação, ou no ato do cadastro seja apresentado o Termo para autorização de coleta para menor de idade (Anexo A 2), juntamente com a documentação do responsável;
- Documentação LEGÍVEL de todos os participantes;
- Em casos judiciais e extrajudiciais, é obrigatório a presença do termo de ofício e/ou termo de audiência expedido pelo juiz da comarca solicitante;
- Cartão de coleta contendo as amostras devidamente identificadas;
- Termo de ciência para casos de processamento de amostra fetal devidamente preenchido e assinado (Anexo A 3)

OBS. Em casos onde um parente do Suposto Pai também pode ser o Suposto Pai, deve ser esclarecido ao cliente as implicações técnicas da participação de apenas um destes, podendo causar: risco de equivoco e possibilidade de resultado inconclusivo. Deve ser esclarecido que, em caso de inclusão, não exclui a possibilidade da paternidade do parente não testado. O cenário ideal é que os dois Supostos Pais participem, porém não podemos propor aos clientes a sua realização, para não causar desconforto ou comprometer a integridade moral do cliente.

- **RECONSTRUÇÕES**

- Termo de coleta (completamente preenchido – as assinaturas dos envolvidos devem estar condizentes com o documento apresentado, responsável pela coleta, investigação quanto a realização de transfusão de sangue e/ou de transplante de medula óssea (informar o período) existência de grau de parentesco entre Suposto Pai e Mãe do Filho Investigante, possibilidade de algum parente próximo do Suposto Pai em ser o pai, etc);
- Documentação LEGÍVEL de todos os participantes;
- Documento de esclarecimento de cenário e ciência de reconstrução (Anexo A 1);
- Em caso de participantes menores de 18 anos, é necessário que o responsável assine pelo menor e apresente a documentação. Ou no ato do cadastro seja apresentado o Termo para autorização de coleta para menor de idade, juntamente com a documentação do responsável;
- Em casos judiciais e extrajudiciais, é obrigatório a presença do termo de ofício e/ou termo de audiência expedido pelo juiz da comarca solicitante;
- Em casos envolvendo Suposto Pai falecido, é de grande importância apresentar a certidão de óbito e/ou declaração de ciência dessa condição, caso o SP esteja desaparecido é necessário o preenchimento do Anexo A 1;
- Em casos envolvendo Suposto Pai vivo, é obrigatório a apresentação do termo de autorização para a realização da análise de vínculo genético Anexo A 8;
- Cartão de coleta contendo as amostras devidamente identificadas;

Em casos como:

- Coleta separada de material biológico para realização da investigação de vínculo genético, o anexo A 5 deve ser preenchido manualmente e assinado.
- O cliente autorizar o uso do perfil obtido em um exame anterior para a realização de um novo exame, o anexo A 6 deve ser preenchido manualmente e assinado.
- O cliente solicitar a realização de auto coleta de amostra biológica, o anexo A 7 deve ser preenchido manualmente e assinado.

A coleta do material biológico deve seguir as orientações presentes no Procedimento Operacional Padrão 002 para Coleta de Amostras Biológicas.

Após o preenchimento da documentação e coleta de amostras dos participantes, as amostras devem ser encaminhadas ao setor de triagem.

Se durante o processo de triagem for identificado erros no preenchimento do termo, como: data de coleta divergente registrada pelos envolvidos e coletador; ausência de preenchimento dos campos necessários; ausência de assinatura do coletador e/ou assinatura divergente do documento apresentado, entre outros, serão acrescentadas ao laudo ressalvas que são de inteira responsabilidade do laboratório solicitante. Em casos de documentação ilegível será requerida ao laboratório solicitante uma nova cópia, sendo que o exame ficará pendente até o envio correto.

- **AMOSTRA NÃO IDENTIFICADA (ANI)**

A modalidade de investigação de vínculo genético com amostras não identificadas é realizada apenas para DUO e TRIO, não sendo realizadas reconstruções com amostras não identificadas.

Para a contratação deste exame, é entregue ao cliente um kit de coleta, contendo cartão de coleta e lancetas estéreis e swabs, a coleta NÃO pode ser realizada por profissionais do laboratório Biovida / Biocroma (pode ser realizada pelo próprio contratante) e deve ocorrer fora das dependências do Laboratório. O cartão de coleta NÃO pode conter nenhuma informação que identifique qualquer um dos participantes. Caso sejam recebidos cartões de coleta ou termos de consentimento com identificação pessoal, o exame será rejeitado na triagem.

O acesso ao resultado ocorrerá como as demais modalidades de investigação, porém, o laudo desta modalidade não conterá a tabela alélica das amostras processadas.

3.2. Realização da triagem

A entrada correta da amostra na área técnica é garantida pelo processo de triagem, esta etapa permite confirmar os participantes do respectivo exame e sua disposição no cenário analisado, impedindo que ocorram equívocos que acarretem no desperdício de insumo e liberação de resultados equivocados.

Informações a serem verificadas:

- Assinaturas dos participantes (conferir com o documento apresentado).
- Assinatura do responsável pela coleta.
- Conferência de documentação e dos requisitos mínimos para realização do exame (data de nascimento, filiação – em casos de reconstrução genética).
- Conferência do cartão (data de coleta, assinaturas, identificações).
- Autorizações para menores de idade pelo responsável.
- Autorizações de coleta separada.
- Autorização do uso de genotipagem.

NOTA: informações de cadastro que são emitidas no laudo e devem ser verificadas criteriosamente:

- Nome completo do participante;
- Data de nascimento;
- Tipo do exame (amigável, judicial ou extrajudicial);
- Tipo de amostra biológica coletada;
- Responsável pela coleta;
- Data da coleta;
- Conveniada e solicitante;

Critérios para aceitação de amostra:

- Informações corretas no termo de coleta;
- Documentação completa dos participantes;
- Participante menor de 18 anos com termo de autorização ou documentação do responsável;
- Presença do termo de ofício ou termo de audiência;
- Envelope contendo amostra com lacre conservado;
- Cartão de coleta preenchido corretamente;
- Amostras coletadas de forma correta;
- Cartão bem preservado;

Critérios para rejeição de amostra:

- Envelope contendo amostra com lacre rompido;
- Cartão de coleta preenchido incorretamente;
- Amostras coletadas de forma incorreta;
- Cartão danificado (molhado, rasgado ou rasurado);

Critérios para aceitação de amostra sob restrição:

- Falta de informações no termo de coleta;
- Falta de documentação de um dos participantes ou documentação ilegível;
- Participante menor de 18 anos sem termo de autorização ou documentação do responsável;
- Ausência do termo de ofício ou termo de audiência;

Obs. amostras aceitas sob restrição não serão encaminhadas ao setor técnico, estas permanecerão aguardando a correção necessária.

Importante:

- Os cartões de coleta só podem ser passados para a área técnica após o processo de triagem devidamente realizado e sem pendências.
- O exame que apresentar qualquer um dos critérios de rejeição não deve ser encaminhado para processamento.

3.3. Cenários complexos.

3.3.1. Casos de mutação germinativa.

Em alguns casos, é necessário a solicitação de mais participantes, para complementar as informações genéticas do cenário analisado.

Em casos de DUO, onde apresente mutação germinativa, é disponibilizado duas alternativas:

- Solicitar o outro genitor para participar: em casos de Duo paternidade, solicitar a Mãe do filho investigante. Após a chegada da amostra da MFi, o exame será entregue em 3 dias úteis (a solicitação da coleta da Mãe do Filho Investigante só pode ser realizada para localidades onde tem sede física permanente, onde o cliente possa se encaminhar ao local)
- Ampliação do painel genético: será realizada a ampliação dos painéis genéticos, procedimento que amplia o prazo de entrega em 05 dias úteis a partir do momento que a área técnica for informada da impossibilidade de coleta do participante solicitado.

Opção de prosseguimento	Prazo
Solicitar outro genitor	03 dias úteis
Ampliação do painel genético	05 dias úteis

3.3.2. Casos de Endogamia/Consanguinidade.

Unidade Goiânia

Avenida T9, 4860, Qd 42 Lt 03,
Jardim Planalto
62. 3224.3192

Unidade Fortaleza

Rua Carolina Sucupira, 1431,
Aldeota
85. 3264.6162

Unidade Recife

Av. Visconde Suassuna, 923,
Santo Amaro
81. 3231 1020

São casos em que a Mãe do Filho investigante e o Suposto Pai testado são parentes. No ato da contratação sempre descrever qual o parentesco.

Exemplo: Primos de primeiro grau por parte materna.

- TRIO-PATERNIDADE COM ENDOGAMIA - Neste cenário não é necessário a realização de análises complementares, exceto para os casos que apresentarem mutação. O prazo de entrega do resultado é o mesmo de um trio comum.
- DUO-PATERNIDADE COM ENDOGAMIA – É importante que a Mãe do Filho investigante participe do exame sempre que houver existência de endogamia, para reduzir a chance de resultados inconclusivos. Na impossibilidade de participação da genitora, em casos de inclusão, será realizada a ampliação dos painéis autossômicos e sexuais, o que pode impactar no prazo de liberação do laudo para esta modalidade de exame.
- RECONSTRUÇÃO COM ENDOGAMIA - Os cenários de reconstrução com endogamia exigem uma avaliação prévia do laboratório para realização da análise. A viabilidade depende do grau de parentesco da Mãe com o Suposto Pai. Possibilidade de resultado inconclusivo. Exige um prazo maior de entrega do resultado.

3.3.2.1 Casos de Incesto

Casos em que a Mãe do(a) Filho(a) investigante é filha ou irmã biológica do Suposto Pai.

- TRIO-PATERNIDADE COM INCESTO - Neste cenário não é necessário a realização de análises complementares para os casos de exclusão de vínculo genético. Já para os casos de inclusão de vínculo genético é necessário a realização de análises complementares. Exige um prazo maior de entrega do resultado.
- DUO-PATERNIDADE COM INCESTO - Este cenário não é realizado.
- RECONSTRUÇÃO GENÉTICA COM INCESTO - Este cenário não é realizado.

3.3.3. Casos de reconstrução genética;

Em alguns cenários de reconstrução, quando a informação genética dos participantes se mostra insuficiente para a inferência e análise do vínculo biológico, é necessário solicitar a participação de mais familiares da pessoa investigada.

Anexo A 1

TERMO DE ESCLARECIMENTO DE CENÁRIO E CONSENTIMENTO PARA RECONSTRUÇÃO GENÉTICA

A investigação de vínculo biológico por reconstrução genética, em que o suposto pai está ausente ou é falecido, prevê a realização da referida análise genética com os parentes legítimos de primeiro grau. A título de exemplo, destaca-se possíveis cenários a serem adotados em investigação de paternidade por reconstrução genética, sendo eles: presença da mãe biológica e/ou do pai biológico do Suposto Pai ou Suposta Mãe Desaparecido/Falecido; presença de irmãos biológicos bilaterais do Suposto Pai Ausente/Falecido; presença de filhos biológicos do Suposto Pai ou Suposta Mãe Desaparecido/Falecido.

Nesta modalidade de exame, assumindo como verdadeiras as informações de parentesco biológico prestadas, o perfil genético do suposto pai ou Suposta Mãe Desaparecido/Falecido é reconstruído a partir da composição genética presente nos parentes legítimos de primeiro grau deste suposto pai ou suposta mãe, considerando os padrões de transmissão hereditária entre eles. Assim, uma vez que a conclusão da investigação de vínculo biológico sofre influência do cenário familiar proposto para a reconstrução, é importante ressaltar que, quanto maior o número de parentes envolvidos no exame, maior será a taxa de informação genética inferida e, por consequência, a possibilidade de sucesso na conclusão da investigação pesquisada.

As seguintes informações são essenciais para o esclarecimento do cenário de reconstrução:

1. Quem é o Suposto Pai ou Suposta Mãe desaparecido/falecido?

2. Quais parentes de primeiro grau do Suposto Pai participarão do exame? O grau de parentesco dos membros em uma reconstrução genética deve sempre ser identificado em referência ao Suposto Pai ou Suposta Mãe Desaparecido/Falecido (SPF)

● Pai do Suposto Pai (PSP) ou Suposta Mãe (SM)

● Mãe do Suposto Pai (MSP) ou Suposta Mãe (SM)

● Irmão (s) do Suposto Pai (ISP) ou Suposta Mãe (SM)

● Irmã (s) do Suposto Pai (ISP) ou Suposta Mãe (SM)

• Filho (s) do Suposto Pai (FSP) ou Suposta Mãe (SM)

• Filha (s) do Suposto Pai (FSP) ou Suposta Mãe (SM)

- O Suposto Pai ou Suposta mãe investigado e os irmãos/irmãs do Suposto Pai são filhos biológicos do mesmo casal? Se não, descrever a relação de parentesco.

Sim

Não

Relação de parentesco _____

Não se aplica

- O(s) filho(s) do suposto pai ou Suposta mãe são filhos da mesma mãe biológica? Se não, descrever a relação de parentesco.

Sim

Não

Relação de parentesco _____

Não se aplica

- O(s) filho(s) do suposto pai ou Suposta mãe e o(a) filho investigante são filhos da mesma mãe biológica? Se não, descrever a relação de parentesco.

Sim

Não

Relação de parentesco _____

Não se aplica

Desta forma, os participantes confirmam as informações descritas acima e concordam com o cenário esclarecido.

Nesta modalidade de exame o perfil genético do Suposto Pai Suposta mãe Desaparecido/Falecido é reconstruído a partir da composição genética presente nos parentes legítimos de primeiro grau deste suposto pai, considerando os padrões de transmissão hereditária entre eles.

Caso os familiares presentes no exame não tenham informações genéticas o suficiente para a reconstrução do suposto pai Ausente/Falecido, pode ser necessária a inclusão de outros familiares de primeiro grau. A falta de informação genética pode acarretar em um resultado inconclusivo. Sendo assim, não haverá ressarcimento parcial ou integral dos valores investidos no exame, uma vez que os custos operacionais despendidos para a realização da investigação são altos.

DECLARAÇÃO DE DESAPARECIMENTO

Em casos de desaparecimento:

- Não se aplica, uma vez que foi apresentada a certidão de óbito.
- O Suposto Pai investigado está desaparecido, não tendo a certidão de óbito.

Declaro para os devidos fins que o suposto pai investigado é considerado desaparecido, não possuindo certidão de óbito ou qualquer documento pessoal de identificação, dada as circunstâncias de seu desaparecimento.

Por ser verdade, firmo a presente declaração em caráter irrevogável, irretratável e assumo a total responsabilidade das informações prestadas para que surta os efeitos a que se destinam, sob pena da Lei (Art. 299 e 307 do Código Penal)

_____, ____ de _____ de _____.

Assinatura do(a) Filho(a) Investigante / Representante Legal

Assinatura do (a) participante

Assinatura do (a) participante

Assinatura do (a) participante

Assinatura do (a) participante

Assinatura do (a) participante

Assinatura do (a) participante

Assinatura do (a) participante

Assinatura do (a) participante

Assinatura do (a) participante

Assinatura do (a) participante

Assinatura do (a) participante

Assinatura do (a) participante

Anexo A 2

TERMO PARA AUTORIZAÇÃO DE COLETA PARA MENOR DE IDADE

Eu, _____ portador (a) do
CPF _____, do RG _____ nascido (a) em _____,
residente na
Av/Rua _____ número/quadra/l
ote _____, Bairro/Setor _____, CEP _____-____,
Cidade/Estado: _____, atesto que sou tutor(a) e/ou genitor do menor de
idade, nome: _____ com data de nascimento
_____. Autorizo a coleta de material genético do menor de idade citado, para a realização
de Investigação de Paternidade ou vínculo genético pela análise de DNA sem a minha presença, devido
minha própria vontade, não podendo contestar em qualquer hipótese este procedimento ou o próprio
resultado por este motivo.

Obs: anexar xerox da identidade junto a esse termo.

Assinatura do tutor do menor de idade e/ou genitor

Anexo A 3

**TERMO DE CIÊNCIA PARA EXAMES UTILIZANDO AMOSTRA BIOLÓGICA FETAL
(VILO CORIAL OU LÍQUIDO AMNIÓTICO)**

O líquido amniótico utilizado para a investigação genética e diagnóstico molecular deve ser coletado por um médico especialista e entregue ao Laboratório Biovida no ato da contratação do exame.

Em casos de resultado inconclusivo por contaminação materno-fetal (DNA da mãe presente da amostra de líquido amniótico), não há o ressarcimento do valor parcial ou integral investido no exame.

O laboratório Biovida não solicita a coleta ou coleta de amostras biológicas que envolver risco (sendo elas ligadas a integridade física ou integridade moral). Em casos de contaminação materno-fetal, o médico responsável pelo acompanhamento deve ser consultado sobre as decisões a serem tomadas pelos participantes. Em caso de recebimento de uma nova amostra em um período de dois meses, não há cobrança de valores adicionais.

Caso seja decisão dos participantes aguardar o nascimento para a realização do exame, não haverá cobranças adicionais.

Sendo assim, eu, _____, portadora do RG _____, e _____ portador do RG _____, li e concordo com as informações acima esclarecidas.

_____, ____ de _____ de 202_

Assinatura da participante

Assinatura do participante

Anexo A 5

AUTORIZAÇÃO PARA COLETA SEPARADA

Eu, _____ portador (a) do
CPF _____, do RG _____ nascido (a) em _____,
residente na
Av/Rua _____ número/quadra/l
ote _____, Bairro/Setor _____, CEP _____,
Cidade/Estado: _____ Autorizo exame de Investigação de Paternidade
por Análise de DNA. Com os seguintes participantes:

O referido exame foi coletado em dia e horário diferente, devido minha própria vontade, não podendo contestar em qualquer hipótese este procedimento ou o próprio resultado por este motivo.

_____ de _____ de 202_

Assinatura da participante

Anexo A 6

AUTORIZAÇÃO DO USO DE GENOTIPAGEM

Eu, _____ portador (a) do
CPF _____, do RG _____ nascido (a) em _____,
autorizo que sejam utilizados os dados do meu material biológico que está arquivada no laboratório
Biovida DNA, para realização de exame de investigação de vínculo genético com o (s) devido (s)
participante (s):

Declaro que as informações acima são autênticas e de minha inteira responsabilidade.

Obs: anexar xerox da identidade junto a esse termo.

_____, ____ de _____ de 202_

Assinatura da participante

Anexo A 7

TERMO DE AUTO COLETA

Eu, _____ portador (a) do
CPF _____, do RG _____ nascido (a) em _____,
residente na
Av/Rua _____ número/quadra/l
ote _____, Bairro/Setor _____, CEP _____,
Cidade/Estado: _____ atesto que realizei a minha própria coleta.
Autorizo a realização de Investigação de Paternidade ou vínculo genético pela análise de DNA, da amostra
apresentada, devido minha própria vontade, não podendo contestar em qualquer hipótese este
procedimento ou o próprio resultado por este motivo.

Obs: anexar xerox da identidade junto a esse termo.

_____, ____ de _____ de 202_

Assinatura da participante

Anexo A 8

AUTORIZAÇÃO PARA REALIZAÇÃO DE RECONSTRUÇÃO GENÉTICA

Eu, _____ portador (a) do
CPF _____, do RG _____ nascido (a) em
_____, autorizo que seja realizada a reconstrução genética, sendo eu
mesmo o SP investigado, para realização de exame de investigação de vínculo genético com o (s) devido
(s) participante (s):

Declaro que as informações acima são autênticas e de minha inteira responsabilidade.

Obs: anexar xerox da identidade junto a esse termo.

_____, ____ de _____ de 202_

Assinatura do investigado